

**Case Report / Olgu Sunusu**

**Pena-Shokeir Sendromu: Bir olgu sunumu**

**Pena-Shokeir Syndrome: A case report**

Erhan Karaaslan<sup>1</sup> Resul Yılmaz<sup>1</sup>, Samet Özer<sup>1</sup>, Nafia Özlem Kazancı<sup>1</sup>,  
Haluk Esmeray<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Yrd.Doç.Dr,  
Gaziosmanpaşa Üniversitesi  
Tıp Fakültesi Çocuk sağlığı  
ve Hastalıkları AD. Tokat /  
Türkiye

<sup>2</sup>Uz.Dr. Bolu Gerede Devlet  
Hastanesi Pediatri Kliniği  
Gerede- Bolu/Türkiye.

**Corresponding Author:**

Yrd. Doç. Dr. Erhan  
Karaaslan

Gaziosmanpaşa Üni. Tıp Fa-  
kültesi Hastanesi Pediatri AD  
Tokat- TURKEY

**Telefon :** 090 533 328 79 51  
**Faks :** 090 356 212 94 17

**Email:**  
drekaraslan@gmail.com

**ÖZET**

Pena-Shokeir Sendromu (PSS) nadir görülen bir kalıtsal hastalıktır. PSS multipl ankiloz, fasial anomaliler, pulmoner hipoplazi, gelişme geriliği, kısa umbilikal kord, polihidramnios ile karakterizedir. Yazımızda 32 haftalık ikiz eşi olarak doğan PSP'li bir hasta sunuldu. Olgumuzda yüz anomalileri, eklem bulguları ve akciğer sorunları vardı. Hasta yaşamının üçüncü ayında akciğer komplikasyonları ile kaybedildi. Bu olgu, PSS'nin nadir görülmesi ve etiolojisinin tam olarak belli olmaması nedeniyle literatüre katkı amacıyla sunulmuştur.

**Anahtar Kelimeler:** Multiple konjenital anomali, Pena-Shokeir Sendromu.

**ABSTRACT**

Pena-Shokeir Syndrome is a rare, autosomal recessive disorder. PSS is characterized by multiple ankyloses, various facial anomalies, pulmonary hypoplasia, short umbilical cord and polyhydramnios. We report a patient who is 32 weeks of gestational age and has PSP compatible findings. The patient had facial anomalies, multiple ankylosis and pulmonary disease. The patient died in 3 month of her life due to pulmonary complications. We present this case, which is rare and has multiple etiology, in order to a contribution to the literature.

**Key words:** Multiple congenital anomalies, Pena-Shokeir Syndrom

## GİRİŞ

Pena-Shokeir Sendromu (PSS) nadir görülen otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Son çalışmalar tek bir etiyolojiye bağlı olmadığı gösterilmiştir (1, 2). PSS en karakteristik özelliği nörojenik artrogripoz, yüz anomalileri ve akciğer hipoplazisidir (3). Bu bulgulara kısa göbek kordonu, polihidroamnios, gelişme geriliği, kısa boyun, küçük ve anormal plasenta, mikrognati, düşük malforme kulaklar eşlik edebilir. PSS' li bebeklerin bir kısmı prematüre olarak dünyaya gelirken zamanında doğan bebeklerin sıklıkla doğum tartısı düşüktür. Olguların % 30'unda ölü doğum bildirilmiştir. Canlı doğanların büyük bölümü birkaç hafta içinde pulmoner hipoplazi nedeniyle kaybedilir. Sadece bir olgunun 12 ay kadar yaşadığı bildirilmiştir (4).

Yazımızda multipl konjenital anomalileri olan, 32 haftalık ikiz eşi olan ve pulmoner komplikasyon nedeniyle kaybedilen Pena-Shokeir Sendromu vakası sunulmaktadır.

## OLGU

20 yaşındaki annenin ikinci gebeliğinden 32 haftalık olarak sezaryen ile ikiz eşi olarak doğan hasta, doğumdan itibaren ortaya çıkan solunum sıkıntısı ile yatırıldı. Hastanın yapılan muayenesinde genel durumu kötü, hipoaktif, vücut ağırlığı 1700 gr (< 3p), boyu 42 cm (< 3p), baş çevresi 29.7 cm (< 3p) saptandı. Alın ve burun belirgin, burun delikleri öne doğru izlendi. Mikrognatisi, yüksek damağı ve diz eklemlerinde ankilozu mevcuttu (Resim 1 ve 2). Belirgin solunum sıkıntısı olan hastanın dinlemekle sağda akciğer sesleri azalmış, her iki akciğerde yaygın ince ralleri vardı. Metabolik ve enfeksiyon tarama sonuçları normaldi. Toraks BT' sinde kotlarda anomali ve vertebra- larda artroz tespit edildi. Pelvik USG de sol kalçada tip IIc, sağ kalçada tip IIa, kalça çıkıklığı saptandı. Eklem grafilerinde ve eklem ultrasonografik incelemesinde her iki dizde eklem mesafesinin ileri derecede daraldığı görüldü. Hasta yaşamının üçüncü ayında akciğer komplikasyonları sonucu kaybedildi.

## TARTIŞMA

Pena ve Shokeir 1974 yılında ilk kez kaptodaktili, artrogripozis, yüz anomalileri ve pulmoner hipoplazisi olan iki ikiz tanımlamışlardır (5). 1983 te Moessinger farelerde gestasyonun 18.gününden term'e kadar transüterin kürar uygulamış, doğum sonrasında çoklu eklem kontraktürleri, pulmoner hi-

poplazi, mikrognati, fetal büyüme geriliği, kısa umbilikal kord, ve polhidramnios gelişmiştir. Bu durumu fetal akinezi veya immobilizasyon sonucu gelişen "fetal akinesia deformation sequence" olarak tanımlamıştır (6).



Resim 1

Asemptomatik myastenia gravis hastalığı olan annenin altı canlı doğan bebeğinde de PSP fenotipi bulunmuş ve maternal antikörlerin fetal AChR (asetilkolinesteraz) baskılayarak gelişen fetal paralizi, PSP ile neticelendiği sonucuna varılmıştır (1). Bu olgu Moessinger' in açıklamalarını desteklemekte, fetal hareket kısıtlılığı PSS ye yol açtığı tezini güçlendirmektedir.

PSS 1/12000 oranında görülür, olguların yarısında otosomal resesif geçiş vardır. Fakat bu sendrom tek bir etiyolojiye bağlı olmadığı bildirilmiştir (3).



Resim 2

Vakalardaki kas atropisi, eklemlerin anormal şekli ve pozisyonun, hareket kısıtlılığına bağlı olduğu düşünülmüştür (7). Akciğerlerin hipoplazisi ise diyaframatik ve interkostal kasların disfonksiyonu sonucu ritmik göğüs hareketleri bozarak, küçük göğüs kafesine ve akciğer hipoplazisine yol açtığı ileri sürülmüştür (2). Intraüterin hareket kısıtlılığı olan hastalarda kısa umbilikal kord bulgusu bildirilmiştir (8).

Vakamızda mikrosefali, mikrognati, kosta anomalisi, alt eksremite eklemlerinde ankilozlar ve

düşük doğum ağırlığı PSF'yi desteklemektedir. Olgunun diğer bildirilen olgulardan ayırıcı özelliği ikiz eşi olması ve bu ikiz eşinin sağlıklı olmasıdır. Bu durum intraüterin immobilizasyon varlığını düşün-

18'de alt ekstremitelerde artrogripoz, mikrognati ve kavisli (rockerbottom) ayak iskelet anomalileri PSS ile benzerlik göstermektedir. Ancak kesin tanı karyotipleme ile yapılabilmektedir (9). Olgumuzda karyo- tipleme yapılamadığından trisomi 18 ekarte edilememiştir. Serebro-oküler-fasiel-skeletal sendrom (COFS) Pena-Shokeir tip II olarak tanımlanmaktadır. COFS'da mikrosefali, mikroftalmus, katarakt, mikrognati, artrogripozlar ve beyinde yapısal anomaliler bildirilmiştir (10). Olgumuzda beyinde ve gözde herhangi bir yapısal anomali tespit edilmemiştir.

PSS, nadir görüldüğü için bu hastalar artıkça etiyolojiye yönelik daha fazla araştırma yapılabileceğini düşündüğümüzden erken dönemde tanı alan bu olgumuzu tüm özellikleri ile sunmayı uygun gördük.

### Kaynaklar

1. Brueton LA, Huson SM, Cox PM et al. Asymptomatic maternal myasthenia as a cause of the Pena-Shokeir phenotype. *Am J Med Genet.* 2000;92:1-6.
2. Miller ME, Higginbottom M, Smith DW. Short umbilical cord: its origin and relevance. *Pediatrics.* 1981;67:618-621.
3. Aksoy F, Büyükpınarbaşılı N, Somay A, Tüysüz B, Perk Y. Pena-Shokeir Fenotipi. *Perinatoloji Dergisi.* 2000;8:46-49.
4. Boesen PV, French CE. Acute respiratory distress in Pena-Shokeir syndrome. *Ear Nose Throat J.* 2004;83:772-773.
5. Pena SD, Shokeir MH. Syndrome of camp-todactyly, multiple ankyloses, facial anomalies, and pulmonary hypoplasia: a lethal condition. *J Pediatr.* 1974;85:373-375.
6. Moessinger AC. Fetal akinesia deformation sequence: an animal model. *Pediatrics.* 1983;72:857-863.
7. Horrow MM, Rosenberg HK, Schneider AS, Greenberg CM, Zaeri N. US case of the day. Pena-Shokeir phenotype. *Radiographics.* 1995;15:726-729.
8. Senocak EU, Oguz KK, Haliloglu G, Karcaaltincaba D, Akata D, Kandemir O. Prenatal diagnosis of Pena-Shokeir syndrome phenotype by ultrasonography and MR imaging. *Pediatr Radiol.* 2009;39:377-380.
9. Paladini D, Tartaglione A, Agangi A, Foglia S, Martinelli P, Nappi C. Pena-Shokeir phenotype with variable onset in three consecutive pregnancies. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2001;17:163-165.
10. Sakai T, Kikuchi F, Takashima S, Matsuda H, Watanabe N. Neuropathological findings in the cerebro-oculo-facio-skeletal (Pena-Shokeir II) syndrome. *Brain Dev.* 1997;19:58-62.